

Národný program zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami do roku 2030

Národný program zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami do roku 2030 (ďalej len „NP 2030“) bol vypracovaný Komisiou Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre zriedkavé choroby (Rare Diseases – RD; ďalej len „Komisia“) na základe úlohy z uznesenia vlády Slovenskej republiky č.724/2020 z 18.11.2020.

NP2030 svojím obsahovým zameraním nadväzuje na Národný program rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v SR na obdobie rokov 2016 – 2020. Súčasťou NP 2030 je aj akčný plán, rozpracovaný na podmienky rezortu zdravotníctva na obdobie rokov 2021 a 2022 (ďalej len „AP“). AP bude aktualizovaný v dvojročných intervaloch vo vzťahu k aktuálnemu objemu uvoľnených finančných prostriedkov na praktickú realizáciu Národného programu. Európska komisia podporuje aktuálne túto oblasť v rámci European Joint Programme on Rare Diseases a špecifického programu Európskych referenčných sietí. Vytvára sa priestor ako čerpať európske finančné prostriedky na inovácie aj v oblasti zdravotníctva.

Úvod

Doterajšie európske iniciatívy identifikovali niekoľko zásadných problémov v oblasti zriedkavých chorôb (ďalej len „ZCH“):

- nedostatočné povedomie o ZCH u laickej a aj u zdravotníckej verejnosti
- nedostatočná implementácia poznatkov o ZCH do systému zdravotnej starostlivosti a náročné vytváranie organizačných podmienok pre starostlivosť o pacientov so ZCH
- závažné nedostatky v dostupnosti modernej diagnostiky ZCH z dôvodu extrémnej zriedkavosti výskytu, pričom chybné alebo oneskorené diagnostikovanie ZCH vedie často k nezvratnému poškodeniu zdravia alebo až k smrti pacienta,
- teritoriálna nerovnomernosť dostupnosti kvalitnej zdravotnej starostlivosti a sociálnej starostlivosti (špecifické nároky na podpornú a ošetrovateľskú starostlivosť, ako aj na špecializované sociálne služby)
- veľmi obmedzený výber liekov pre liečbu ZCH, napriek enormnému úsiliu a vynaloženým investíciám do výskumu inovatívnych liekov a personalizovanej medicíny
- veľké rozdiely v dostupnosti liečby pre ZCH medzi členskými štátmi EÚ, v mnohých prípadoch najmä nedostupnosti liečby, čo je aj prípad Slovenskej republiky
- náročnosť výskumu jednotlivých typov ZCH z dôvodu extrémnej heterogenity
- nedostatočná identifikácia jednotlivých ZCH v rámci Medzinárodnej klasifikácie chorôb, verzia 10 (ďalej len „MKCH 10“), čo znemožňuje jednoduchú registráciu ZCH v zdravotníckych štatistikách a nadväzujúcu organizáciu špecializovanej zdravotnej starostlivosti, do praxe však prichádza MKCH 11, podľa ktorej je možné klasifikovať až 5400 ZCH
- nedostatky v zbere údajov na národnej a regionálnej úrovni, vo vytváraní epidemiologických alebo pracovných registrov ZCH
- nedostatočné organizovanie medzinárodnej spolupráce v praktickom poskytovaní starostlivosti o pacientov so ZCH

Národný program zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH chce prispieť v období desiatich rokov k rozvoju skvalitňovania starostlivosti aj podporovaním nosných organizačných štruktúr, expertíznych pracovísk pre ZCH, podporou zapojenia expertíznych pracovísk do spolupráce s ERN (Európske referenčné siete). V uvedenom období očakávame ďalšie rozširovanie a

skvalitňovanie diagnostiky ZCH aj najnovšími diagnostickými metódami a náročné riešenia problematiky inovatívnej liečby pacientov so ZCH. **Zdravotná starostlivosť o pacientov so ZCH je integrálnou súčasťou organizácie zdravotníctva v SR**, jej špecifikum vyplýva z dvoch charakteristík: enormný počet doteraz rozlíšených ZCH (6171 typov identifikovaných do roku 2019 podľa ORPHANETu) a minimálny počet pacientov v regióne (kraj, Slovensko). Zároveň je súčet všetkých pacientov so ZCH minimálne 3,5% populácie, čo pre Slovensko znamená cca 200 000 osôb (Wakap et al.,2019).

Priorita č. 1

Rozvíjať informovanosť verejnosti o problematike ZCH:

Povedomie laickej verejnosti o problematike ZCH sa v ostatných rokoch zvyšuje. Rozširovanie vedomostí a informácií o ZCH je základným predpokladom pre rozvoj starostlivosti o pacientov so ZCH, nakoľko evidujeme rýchly vývoj diagnostiky a aj možností liečby. Vysoké povedomie zvyšuje tiež citlivosť spoločnosti na inklúziu osôb so zdravotným postihnutím do komunity a ich aktívnu participáciu v spoločnosti. Významným prínosom pre rozvoj starostlivosti o pacientov so ZCH je činnosť Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb (ďalej len „SAZCH“) a spolupráca s odbornými spoločnosťami Slovenskej lekárskej spoločnosti. Praktické kroky podpory spočívajú v celej škále masmediálnej komunikácie: konferencie, semináre, workshopy, mediálne kampane, printové materiály, informačné materiály, internetové stránky, zahraničné internetové zdroje (napríklad Orphanet, RARE 2030, EURORDIS, EUROPLAN), významné výročné aktivity (napr.: Medzinárodný deň zriedkavých chorôb, Národná konferencia o zriedkavých chorobách, Izakovičov memoriál). Akčné plány MZ SR na realizáciu NP 2030 môžu niektoré významné a spoločensky dôležité akcie vzdelávacích aktivít finančne podporiť.

Priorita č. 2

Rozširovať vzdelávanie odbornej verejnosti o ZCH:

Ďalšie vzdelávanie zdravotníckych pracovníkov

Do organizovaných vzdelávacích programov ďalšieho vzdelávania zdravotníckych pracovníkov rôznych typov, najmä u špecializačných odborov v povolani lekárov, s najväčším výskytom problematiky ZCH ako sú: lekárska genetika, pediatria, klinická onkológia, neurológia, oftalmológia, kardiológia, hematológia a transfúziológia, endokrinológia, klinická imunológia a alergológia, reumatológia, psychiatria a ďalšie, ako aj pre zdravotnícke povolanie sestra a fyzioterapeut, máme záujem výraznejšie upriamiť pozornosť na problematiku ZCH.

Za potrebnú tému vzdelávania v oblasti ZCH považujeme najmä modernú laboratórnu diagnostiku, ktorá umožňuje rozšírenie a skvalitnenie diagnostiky, liečby a prevencie. Príkladom je program voliteľného predmetu o ZCH, ktorý zaviedla Farmaceutická fakulta v akademickom roku 2020/2021. Program môže napomôcť k zavedeniu problematiky ZCH do vzdelávania zdravotníckych pracovníkov.

Konferencie s problematikou ZCH

Konferencie, semináre, workshopy a medzinárodné konferencie sú základným nástrojom na aktualizáciu a rozvoj vedomostí, aktivít a poznania problematiky ZCH. Je vhodné využívať aj rozsiahle aktivity medzinárodných organizácií a účasť slovenských zástupcov na ich práci.

Priorita č. 3

Rozširovať a skvalitňovať diagnostiku, liečbu a starostlivosť o pacientov so ZCH:

Rozširovanie laboratórnej diagnostiky zriedkavých chorôb

Pokračujúci rýchly rozvoj laboratórnej diagnostiky ZCH prináša rýchlejšiu a presnejšiu diagnostiku. Zároveň sa zlepšuje dostupnosť najnovších diagnostických metód aj v SR. Je to však spojené s nárokmi na financovanie. Riešenie problému finančnej náročnosti a diagnostickej efektivity je základom praktickej dostupnosti veľmi zásadného kroku v starostlivosti o pacientov so ZCH a to presnej diagnózy. **Rozpor medzi finančnými zdrojmi a zákonnými nárokmi na diagnostiku ZCH je potrebné riešiť v súlade s Ústavou SR a zdravotníckymi zákonmi** (ako napr. zákony č. 576/2004 Z. z. o zdravotnej starostlivosti, službách súvisiacich s poskytovaním zdravotnej starostlivosti a o zmene a doplnení niektorých zákonov, 362/2011 Z. z. o liekoch a zdravotníckych pomôckach a o zmene a doplnení niektorých zákonov, č. 363/2011 Z. z. o rozsahu a podmienkach úhrady liekov, zdravotníckych pomôcok a dietetických potravín na základe verejného zdravotného poistenia a o zmene a doplnení niektorých zákonov, č. 580/2004 Z. z. o zdravotnom poistení a o zmene a doplnení zákona č. 95/2002 Z. z. o poisťovníctve a o zmene a doplnení niektorých zákonov, č. 95/2002 Z. z. o poisťovníctve a o zmene a doplnení niektorých zákonov,... ďalej ako „zdravotnícke zákony“). Podpora uplatňovania najnovších diagnostických metód je pre zdravotníctvo zásadná a preto je dôležité disponovať dostatočnými informačnými zdrojmi o dostupnosti laboratórnej diagnostiky ZCH v Slovenskej republike. Rýchly vývoj metód genetického testovania s vysokou rozlišovacou schopnosťou (napr.: arrayCGH= array karyotypovanie, masívne paralelné sekvenovanie, next generation sequencing, sekvenovanie panelov génov, celoexómové sekvenovanie, celogenómové sekvenovanie) nachádza enormné uplatnenie v diagnostike dedičných a genetických chorôb celosvetovo a rovnako aj v slovenskej praxi. Vo všeobecnosti je nevyhnutné podporovať implementáciu týchto metód, ako aj ďalších nových diagnostických metód, napríklad tandemovej hmotnostnej spektrometrie, ako výkonnej a vysoko senzitívnej technológie biochemickej diagnostiky, do celej šírky problematiky ZCH. Tak ako má každý občan právo na zdravotnú starostlivosť, explicitne z toho vyplýva právo na precíznu genetickú diagnostiku. V tomto ohľade je veľmi dôležitá stála komunikácia odborných spoločností s Ministerstvom zdravotníctva Slovenskej republiky a so zdravotnými poisťovňami. Identifikované boli požiadavky najmä na dovybavenie národných špecializovaných expertíznych pracovísk pre ZCH v Slovenskej republike adekvátnou technikou a kvalifikovaným personálom.

Zriedkavé choroby v systéme elektronického zdravotníctva a prínos využívania informačných technológií

Vo všeobecnosti predpokladáme intenzívny rozvoj telemedicíny, využívanie umelej inteligencie, informačných technológií v nadväznosti na súčasné trendy aj v SR (RARE 2030). Vyžiada si to adaptáciu na tieto trendy nielen v bezprostrednom prostredí poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, ale a najmä u regulátorov. Pre oblasť ZCH poskytuje tento trend veľké možnosti prínosu a hlavne medzinárodnej spolupráce. NP 2030 predpokladá podporu zakotvenia ZCH do vývoja a používania v systéme DRG, v prostredí elektronického zdravotníctva, v NCZI, ale aj v priamom využívaní počítačovo asistovanej klinickej a laboratórnej diagnostiky. Využívanie informačných technológií v celej šírke je aj esenciálnou súčasťou zapojenia SR do Európskych referenčných sietí pre ZCH.

Centralizácia, hierarchizácia starostlivosti a podpora rozvoja špecializovaných pracovísk pre ZCH

Pre rozvoj zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH má z pohľadu efektivity dôležitú úlohu centralizácia, hierarchizácia a podpora národných špecializovaných expertíznych pracovísk pre ZCH v Slovenskej republike (tzv. Centrá expertízy pre ZCH podľa odporúčaní EUCERD -The European Commission Expert Group on Rare Diseases). Sieť národných špecializovaných expertíznych pracovísk pre ZCH v Slovenskej republike by mala byť napojená na európsku referenčnú sieť v súlade so smernicou Európskeho parlamentu a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011 o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti (ďalej len „Smernica EÚ“). V súčasnosti máme v SR 17 pracovísk uznaných za Expertízne pracoviská pre ZCH, vyhodnotených v roku 2017. Sú zverejnené na webovej stránke MZ SR v Národnom zozname pre zriedkavé choroby pod linkom:

<https://www.health.gov.sk/Clanok?narodna-strategia-zriedkave-choroby>

Sú to pracoviská s celoslovenským vplyvom. V súčasnosti sa 8 z nich zapojilo do ERN ako pridružení členovia a 4 pracoviská čakajú na rozhodnutie EK o plnom členstve v ERN. Je potrebné definovať postavenie pracovísk aktívnych v ERN v SR a vytvoriť priestor podpory pre využívanie odborných stanovísk v rámci medzinárodných konzultácií, ktoré ERN zabezpečujú. V súlade s európskymi odporúčaniami a potrebou praxe je potrebné vykonať na pracoviskách pre ZCH následné vyhodnotenie plnenia kritérií, na základe ktorých boli pracoviská zaradené do zoznamu pracovísk pre ZCH v SR. Zároveň je vhodné vyhodnotiť aj požiadavky týchto pracovísk na podporu ich činnosti, vytvoriť systém podpory rozvoja expertíznych pracovísk a realizovať ďalšie kolo prihlasovania do Národného zoznamu pracovísk pre ZCH. Tieto pracoviská plnia základnú úlohu centralizácie a hierarchizácie starostlivosti nielen v oblasti diagnostiky, ale aj v pribúdajúcich možnostiach liečby pacientov so ZCH. V samotnej organizácii starostlivosti sa musí venovať pozornosť prechodu kvalitnej starostlivosti z detského veku do starostlivosti v dospelosti. Pri zriaďovaní národných špecializovaných expertíznych pracovísk pre ZCH v Slovenskej republike boli a budú uplatňované kritériá a postup (v linku pod textom) na vyhodnocovanie žiadostí o zaradenie poskytovateľa zdravotnej starostlivosti do Národného zoznamu pracovísk pre zriedkavé choroby v Slovenskej republike obsiahnuté v Metodickom postupe Komisie Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre zriedkavé choroby (Rare Diseases – RD) z 18. novembra 2015 a vychádzajúce z európskych kvalitatívnych kritérií a doterajších domácich skúseností.

<https://www.health.gov.sk/Clanok?zriedkave-choroby-metodicky-postup>

Odborné usmernenia ku kvalite zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH.

Pre problematiku ZCH sú veľmi dôležité kritériá kvality v poskytovaní zdravotnej starostlivosti. Je nevyhnutné vypracovať ďalšie odborné usmernenia pre oblasť ZCH a podporovať systematické využívanie európskych odporúčaní. Vyžaduje sa zapojenie do súčasných aktivít MZ SR pre tvorbu a uplatnenie ŠDTP (štandardné diagnostické a terapeutické postupy). Tvorba odporúčaní kvality pre zriedkavé/veľmi zriedkavé choroby je poznačená najmä ich malým počtom a zriedkavosťou v populácii a enormným počtom typov ZCH. Preto sa nevyhne rešpektovaniu celosvetovo uznávaných kritérií správnej praxe a tvorbu ŠDTP v oblasti ZCH musíme zamerať na kritériá dostupnosti diagnostiky. Tu sa evidentne uplatnia požiadavky na širokospektrálne diagnostické metódy ako sú panelové sekvenovanie génov, celoexómové a

celogenómové sekvenovanie a ďalšie. Vo využívaní týchto diagnostických prístupov pre ZCH významne zaostávame oproti súčasnému uplatneniu v Európe, aj keď naše špecializované laboratória nemajú s prevádzkovaním týchto metód technické problémy. V tomto kontexte je žiaduca reálna spolupráca na úrovni zdravotných poisťovní, Ministerstva zdravotníctva a odborných spoločností k zabezpečeniu správnej a dostupnej diagnostiky a liečby ZCH.

Financovanie zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH

Najnovšie diagnostické laboratórne metódy uplatňované pri ZCH a finančne náročná liečba vyžadujú stálu komunikáciu a spoluprácu poskytovateľov, odborných spoločností, zdravotných poisťovní a Ministerstva zdravotníctva SR. Doteraz sa tento typ problematiky financovania riešil len bilaterálne, medzi poskytovateľmi a zdravotnými poisťovňami, čo v praxi vyvoláva zbytočné problémy. Význam komplexného posudzovania financovania je práve v oblasti ZCH veľmi žiaduci. Špecifické podmienky financovania starostlivosti o pacientov so ZCH sa odvíjajú od znenia Ústavy SR a príslušných zdravotníckych zákonov. Uhrádzanie podstatnej časti napríklad genetických, biochemicko-genetických, špeciálnych a ďalších náročných a potrebných výkonov prebieha naďalej podľa zastaraného Zoznamu zdravotných výkonov s bodovými hodnotami, ktoré už dávno nezodpovedajú potrebám praxe. Tento „bodovník“ reálne neodráža využívanie nových technológií v problematike ZCH. Reálnym východiskom z danej situácie je zavedenie nového Zoznamu zdravotných výkonov do praxe. Koncepcia nového Zoznamu zdravotných výkonov sa nachádza v procese.

Zlepšenie spôsobu financovania zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH by sa malo dosiahnuť viacerými aktivitami ako napr.: plnením úlohy AP č. 3., úlohy č. 3.3.2 a 3.3.3, evtl. čerpaním finančných prostriedkov z EK, Švajčiarskeho kohézneho fondu, ako aj novelizáciou zákona č. 363/2011 Z. z. (zmena systému posudzovania nákladovej efektívnosti liekov, zmena systému poradných orgánov konajúcich vo veciach kategorizácie s cieľom zabezpečiť transparentnosť a efektívnosť v rozhodovacích procesoch a zlepšiť podmienky pre vstup preukázateľne účinných inovatívnych liekov na náš trh, zmeny systému osobitného spôsobu úhrady liekov (tzv. schvaľovanie výnimiek) s cieľom zadefinovať jasné, jednotné, časovo limitované a transparentné kritéria na schválenie liečby na výnimku“ sú predmetom plánu legislatívnych úloh vlády SR na rok 2021 – gestorom je MZ SR).

Problematika liekov pre zriedkavé choroby

Len približne 5% zriedkavých chorôb je liečiteľných. 80% ZCH je genetického pôvodu, odvrátiteľná prevencia spočíva v dostupnosti a rýchlosti molekulárno-genetických vyšetrení rizikových rodín resp. v podpore spolupráce medzi gynekológmi, pôrodníkmi a klinickými genetikmi resp. zabezpečením molekulárno-genetických vyšetrení.

Národný program je strategickým dokumentom, ktorý komplexne rieši starostlivosť o pacientov so zriedkavými chorobami. Liečba je bezpodmienečne dôležitou súčasťou zdravotnej starostlivosti. Je potrebné komplexne riešiť vstup inovatívnych liekov na slovenský liekový trh, tak aby pacienti mali prístup k najmodernejšej liečbe. V rámci tejto problematiky je dôležité aby sa venovala pozornosť aj liekom na zriedkavé choroby.

Súčasný financovanie liekov v SR nezohľadňuje trendy v Európe v oblasti OMP (orphan medicinal products) ako aj inovatívnej liečby - bunkové a molekulárne biotechnológie, génové terapie, somatické bunkové terapie a tkanivové inžinierstvo (NARIADENIE EURÓPSKEHO

PARLAMENTU A RADY (ES) č. 1394/2007 z 13. novembra 2007 o liekoch na inovatívnu liečbu, ktorým sa mení a dopĺňa smernica 2001/83/ES a nariadenie (ES) č. 726/2004). Je dôležité implementovať systém tzv. horizon scanning a pripravovať systém na vstup nových liekov a to nielen finančne, ale aj legislatívne. Dostupnosť nových orphan liekov by mohla byť lepšie pripravená, ak by sa príchod týchto liekov systematicky monitoroval najmä v spolupráci so ŠÚKL. Pracovníci ŠÚKL priamo spolupracujú s Európskou liekovou agentúrou. Nedostatok skúseností s personalizovanou/inovatívnu medicínou v budúcnosti negatívne ovplyvní nielen náklady na liečbu a starostlivosť, ale aj celkovú úroveň poskytovanej zdravotnej starostlivosti na Slovensku nezávisle od prevalencie a závažnosti diagnózy ako aj ich mortalitu a nízku kvalitu života populácie Slovenska.

Zvýšenie dostupnosti liekov pre zriedkavé choroby pre pacientov.

Aktuálny stav dostupnosti liečby OMP je nevyhovujúci. V SR bolo na konci roka 2019 kategorizovaných - priamo dostupných 29 zo 165 liekov so štatútom OMP v EÚ. Na Slovenský trh prichádzajú OMP o niekoľko rokov neskôr a tento trend sa zhoršuje. Kým do roka 2011 bolo omeškanie vstupu OMP na slovenský trh 3,3 roka, v období 2018 -2019, to bolo 4,19 roka. Riešením je definovanie podmienok vstupu OMP tak, aby zohľadňovali ich špecifiká. Dôležitá je tiež revízia potreby a rozsahu administratívnych postupov pre liečbu OMP v spolupráci s odbornými spoločnosťami resp. expertíznymi pracoviskami.

Podpora skorého prístupu k liečbe – Early access program

Napriek silnej nenaplnenej medicínskej potrebe sa podľa aktuálne platnej legislatívy slovenskí pacienti nemajú možnosť dostať k experimentálnej liečbe. Skorý prístup k liečbe je benefitom nielen pre pacientov, ale aj lekárov, regulátorov, platcov a výrobcov. Rieši problém nenaplnenej medicínskej potreby, čiastočne kompenzuje absenciu klinických štúdií, podporuje získavanie vlastných klinických skúseností a v neposlednom rade poskytuje modernú terapiu bez potreby financovania z verejných zdrojov.

V tejto súvislosti je potrebné vybudovanie systému pre zabezpečenia dostupnosti a hodnotenia indikácií off label liečby na základe odborných kritérií, a to najmä v prípadoch kde je vysoká nenaplnená medicínska potreba.

Smernica EÚ o cezhraničnej starostlivosti a jej dopad na oblasť ZCH, diagnostiku a liečbu pacientov so ZCH

Uplatnenie smernice Európskeho parlamentu a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011 o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti má za úlohu odstrániť bariéry v dostupnosti diagnostiky a liečby pacientov so ZCH. Implementácia smernice EÚ do slovenskej legislatívy a jej praktické využívanie umožňuje diagnostiku a liečbu širokej palety ZCH, ktorá sa poskytuje v špecializovaných pracoviskách v EÚ.

Priorita č. 4

Skríning a prevencia ZCH:

Skríningové centrum novorodencov v Slovenskej republike

Skríningové centrum novorodencov v Slovenskej republike dosiahlo kvalitatívnu úroveň a efektivitu, ktoré sú porovnateľné s najrozvinutejšími krajinami. Pravidelne dopĺňa zoznam skrínovaných chorôb v súlade s novými vedeckými poznatkami, spolupracuje na medzinárodnej úrovni a je prvotným zdrojom diagnostiky niektorých závažných chorôb u detí. V roku 2021

pripravuje Skrínigové centrum novorodencov SR pilotnú štúdiu skrínigu imunodeficiencie (SCID) a spinálnej muskulárnej atrofie (SMA). Ďalším pripravovaným testom je skorá detekcia fetálneho alkoholového syndrómu stanovením fosfatidyletanolu v suchej kvapke krvi. Pripravuje sa tiež štúdia možnosti detekcie galaktozémie.

Ďalšie vývojové chyby a choroby skrínované u novorodencov

V Slovenskej republike je rozvinutý novorodenecký skrínig porúch sluchu, bedrových kĺbov, vývojových chýb CNS, obličiek a srdca. V rozvoji tejto oblasti skrínigu a následnej zdravotnej starostlivosti je stály pozitívny vývoj v súlade s novými vedeckými poznatkami.

Selektívny skrínig dedičných metabolických porúch

Rozšírenie a skvalitnenie selektívneho skrínigu dedičných metabolických porúch je jednou z prioritných aktivít národného programu. Skrínig novorodencov sa s novými poznatkami rozširuje, ale následné dodiagnostikovanie a následná zdravotná starostlivosť vyžaduje riešenie rozširovania kapacít pre novú diagnostiku ako aj požiadavky na prístrojové zabezpečenie. K tomu pribúdajú ďalšie požiadavky na kvalitný selektívny skrínig DMP z oblasti: pediatrie, neurológie, klinickej genetiky a ďalších medicínskych odborov. Zároveň je táto oblasť úzko prepojená na indikácie laboratórneho testovania. Z medicínskeho hľadiska sa komplex diagnostiky rozvíja extrémne rýchlo a treba tomu venovať náležité kapacity. Významné sa v tomto kontexte javia požiadavky na financovanie organizácie celého systému zdravotnej starostlivosti nadväzujúcej na novorodenecký skrínig v Slovenskej republike (špecializované pracoviská klinickej a laboratórnej diagnostiky ZCH + pediatria + Centrá diagnostiky dedičných metabolických porúch + laboratória klinickej genetiky). Intenzívnejšie sa bude prejavovať aj kumulatívny efekt, dobre známy vo všetkých väčších metabolických centrách. Pribúdajú novodiagnostikovaní pacienti, ktorí sú na celoživotnej špecifickej liečbe a ktorých je nutné pravidelne biochemicky monitorovať. Kapacita pre selektívny skrínig sa tým de facto môže znižovať, ak sa nepristúpi k postupnému rozširovaniu prístrojových/personálnych kapacít špecializovaných pracovísk.

Starostlivosť o pacientov so zriedkavými chorobami v dospelom veku.

Mnohí detskí pacienti so ZCH sa vďaka dnešným terapeutickým možnostiam dožívajú dospelého veku. Exponenciálny nárast poznatkov a zdokonaľovanie diagnostických metód stále častejšie odhaľujú mierne (late onset) formy ochorení, napríklad dedičných metabolických chorôb, u dospelých pacientov. Doteraz pokrývali pediatrické pracoviská starostlivosť o týchto pacientov aj v dospelom veku, bude však nutné starostlivosť o dospelých pacientov so ZCH vyriešiť.

Priorita č. 5

Podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH.

Výskum podporovaný rezortom Ministerstva zdravotníctva SR

Výskumné projekty podporované Ministerstvom zdravotníctva sú tradične orientované na aplikovaný výskum. Do podporovaných oblastí by bolo žiadúce zaradiť aj projekty z oblasti ZCH riešené najmä expertíznymi pracoviskami a to aj na podklade súčasných príslubov prílevu značných financií pre zdravotníctvo .

Výskum podporovaný organizáciami mimo Ministerstvo zdravotníctva SR

Tematika výskumu ZCH sa aj u organizácií mimo rezortu MZ SR objavuje sporadicky. NP má hľadať zapojenie zdravotníckych organizácií aj do výskumu organizovaného pracoviskami mimo rezort MZ SR. Spolupráca s inštitúciami biomedicínskeho výskumu znamená nie len transfer poznatkov medzi výskumom a klinickou praxou, ale aj vytvorenie podmienok pre doriešenie mnohých diagnostických otázok napríklad monitorovanie markerov vybraných DMP.

Medzinárodná spolupráca vo výskume

Výskumu ZCH na rôznych úrovniach sa venuje v Európe viacero významných organizácií. Slovensko je do týchto aktivít zaradené minimálne. Je to v dôsledku veľmi limitovanej vedeckej základne a vedeckej komunity v oblasti ZCH v SR. Možnosti zapojenia sú omnoho väčšie ako je naša reálna účasť. Bolo by žiaduce vyvinúť podstatne väčšiu a nebyrokratickú podporu výskumu ZCH v SR. Zapojenie MZ SR do príprav EU Partnership on Rare Diseases ako budúceho riadneho partnera projektu by umožnilo komplexnejšie zapojenie Slovenska do tejto kľúčovej iniciatívy. Tento projekt bude pokračovaním súčasného projektu European Joint Program on Rare Diseases (EJP RD), ktorý končí v roku 2023, pričom prípravy nového projektu začnú už v roku 2021.

Priorita č. 6

Zber údajov o pacientoch so ZCH , špecializované registre a vytvorenie “ Virtuálneho registra ZCH“:

Podľa recentnej epidemiologickej analýzy výskytu ZCH, publikovanej Wakap et al.2019, je populačná prevalencia pacientov so ZCH minimálne na úrovni 3,5% populácie , čo pre Slovensko znamená výskyt približne u 200 000 obyvateľov. V zozname národných zdravotných registrov (NZR) boli do roku 2014 legislatívne uprednostnené iba hromadne sa vyskytujúce závažné skupiny chorôb. Od roku 2014 sa pozornosť upriamila aj na ZCH a v súčasnosti máme 3 takéto registre. Ide o a./hlásenia monogénových chorôb, chromozómových anomálií a genetických syndrómov od klinických genetikov; b./o skupiny ZCH, ktoré majú hlásiť expertízne pracoviská pre ZCH; a c./o hlásenia pacientov s neuromuskulárnymi chorobami. Pacienti so ZCH môžu byť identifikovaní aj v iných registroch NCZI. Na podklade zdravotných údajov rôznych doterajších hlásení do NCZI však nie je však možné vygenerovať počty pacientov so zriedkavými chorobami ako celok. Je to dôsledok doterajšej limitácie ZCH v Medzinárodnej klasifikácii zriedkavých chorôb. V MKCH 10 je totiž z počtu 6171 typov ZCH (ORPHANET) uvedené len cca 400 typov ZCH. Pre ZCH sú v súčasnosti podstatné klasifikácie na základe kódovania ORPHANETU a pre monogénové genetické choroby je to aj kódovanie podľa OMIM. Uvedenie MKCH 11 chorôb podstatne zlepši možnosti identifikácie ZCH v zdravotníckej štatistike, nakoľko sa v tejto klasifikácii eviduje cca 5400 kódov pre diagnózy ZCH. Máme záujem spolupracovať s European Platform on Rare Diseases Registration. Do Registra ZCH SR, ktorý sa naplňa od 1.1.2014 aj za pomoci aktivít uvedených v Akčných plánoch k NP, bolo doteraz nahlásených viac ako 10 000 precízne klinicky a najmä laboratórne diagnostikovaných kazuistik ZCH. Využitie hlásení zo všetkých registrov s výskytom ZCH na báze minimálnych epidemiologicky zhodnotiteľných údajov so snahou o čo najmenšiu administratívnu záťaž pracovníkov do tzv.,, Virtuálneho registra ZCH“ je ďalším možným krokom k získaniu relevantných údajov o výskyte ZCH v slovenskej populácii. Údaje z tohto registra majú nezastupiteľnú úlohu v plánovaní rozvoja zdravotnej starostlivosti, v plánovaní

nákladov na zdravotnú starostlivosť, vo výskume, v účasti na vývoji liekov pre ZCH (OMP), a ďalších aktivitách, (edukácia, sociálne začlenenie, atď.). Zvládnutie tejto úlohy softvérovými prostriedkami a využitím informačných technológií je výzvou pre elektronické zdravotníctvo.

Priorita č. 7

Starostlivosť o kvalitu života a sociálne začlenenie pacientov so ZCH (podpora a posilnenie patientskych organizácií pre ZCH v Slovenskej republike):

Podpora úsilia patientskych organizácií v oblasti ZCH

Pacientske organizácie podporujúce rozvoj starostlivosti o pacientov so ZCH sú v Európe veľmi významné a vplyvné, združené v EURORDIS. Aj pre SR je veľmi prínosné podporovať praktickú činnosť patientskych organizácií pre ZCH združených v SAZCH (Slovenská aliancia zriedkavých chorôb). SAZCH je úspešne etablovaná v EURORDIS. Zástupca SAZCH je členom komisie MZ SR pre ZCH a prostredníctvom tohto člena sa môže domáca problematika pacientov so ZCH, ako aj medzinárodne konzultovaná činnosť v tejto oblasti, dostávať na pôdu MZ SR. Osobitne je dôležité nájsť v rámci grantových projektov finančné zdroje na podporu spolupráce so SAZCH, resp. jednotlivých patientskych organizácií spolupráce s odbornými spoločnosťami, špecializovanými a expertíznymi pracoviskami pre ZCH. SAZCH a Komisia MZ SR musia venovať väčšiu pozornosť sociálnym otázkam.

Priorita č. 8

Medzirezortná spolupráca v problematike ZCH a komisia MZ SR pre ZCH:

Úlohy rezortnej komisie

Hlavné úlohy komisie MZ SR pre ZCH sú vymedzené štatútom. Komisia sa okrem iného zúčastňuje vypracovania Národného programu a Akčných programov MZ SR na podporu plnenia úloh v oblasti ZCH. V medziach štatútu napomáha realizácii a vyhodnocovaniu prijatých úloh. Sleduje vývoj problematiky v EÚ a navrhuje použitie nových medzinárodných odporúčaní do praxe v SR.

Medzirezortná spolupráca v problematike ZCH

Problematika ZCH sa najviac dotýka rezortu zdravotníctva. Je však omnoho širšia, preto sa od Ministerstva práce, sociálnych vecí a rodiny Slovenskej republiky a Ministerstva školstva, vedy, výskumu a športu Slovenskej republiky očakáva participácia na praktickej realizácii národného programu. Medzirezortnú spoluprácu a informovanosť by mohlo podstatne podporiť vytvorenie spoločnej komunikačnej platformy. Jej úlohou by bolo multidisciplinárne založenie, prístup k informáciám pre všetkých významných aktérov v oblasti ZCH, podpora vypracovávaní projektov a pod.

Priorita č. 9

Zahraničná spolupráca v oblasti ZCH:

Implementácia smernice EP a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011

Podstatné rozšírenie a zjednodušenie praktického využitia medzinárodnej spolupráce v poskytovaní zdravotnej starostlivosti všeobecne a osobitne aj v oblasti zriedkavých chorôb poskytuje smernica Európskeho parlamentu a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011 o uplatňovaní

práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti. Je potrebné optimalizovať nastavenia a mechanizmy využitia Európskej smernice tak, aby k nej mali pacienti priamy prístup. V krajine s relatívne malou populáciou to môže mať veľký dopad na možnosti poskytovania zdravotnej starostlivosti. Aké sú praktické výsledky jej uplatňovania, bude predmetom pravidelného vyhodnotenia.

Realizácia európskych odporúčaní

Zahraničná spolupráca v problematike ZCH je obzvlášť nevyhnutná pre malé členské štáty EÚ, medzi ktoré patrí aj Slovenská republika. Realizovaná je pravidelným zdieľaním skúseností, výmenou informácií a napĺňaním odporúčaných postupov. Pracovné komisie EK, EUCERD a následne CEGRD (Commission Expert Group on Rare Diseases) vypracovali odporúčania pre tri kľúčové aktivity rozvoja starostlivosti o pacientov so ZCH: 1. kritériá kvality pre Centrá expertízy ZCH (v SR nazývané špecializované ev. expertízne pracoviská pre ZCH), 2. odporúčania pre Európske referenčné siete a 3. odporúčania pre registre ZCH. Očakávajú sa výstupy z prebiehajúcej aktivity RARE 2030 (2019-2020-2021), venovanej diskusiám o predpokladanom vývoji poznatkov vedy a politik v oblasti ZCH, ktoré sa budú postupne zapracovávať do NP.

European Reference Networks (ERN)

Nositeľmi rozvoja praktickej medzinárodnej spolupráce na úrovni niektorých špecializácií sa od roku 2017 stalo 24 odborných skupín pre najdôležitejšie ZCH, ktoré boli uznané za ERN Európskou komisiou. ERN sú pokladané za podstatný krok na zlepšenie kvality poskytovanej starostlivosti pacientom so ZCH. SR má stále zastúpenie v riadiacom výbore členských štátov pre ERN. Aktuálne je do ERN zapojených 10 pracovísk zo SR a z toho 6 pracovísk čaká na výsledok hodnotiaceho procesu žiadosti o vstup do ERN na post plného člena. Participácia slovenských pracovísk v ERN kladie veľký dôraz na rozvoj elektronického zdravotníctva. V rámci implementácie Európskych referenčných sietí do systému by bolo veľkým prínosom zriadenie koordinačného centra pre ZCH spolu s Slovenskou alianciou pre ZCH. Koordinácia aktérov z rôznych prostredí by tak napomohla efektívnejšiemu a rýchlejšiemu napredovaniu v tejto problematike. Národné koordinačné centrum bolo európskou prioritou uplynulého obdobia a tak existuje v mnohých štátoch Európskej únie.

Medzinárodná spolupráca patientskych organizácií

Medzinárodná spolupráca s patientskymi organizáciami je v Európe zastrešená najmä organizáciou EURORDIS, ktorej aktívnym členom je Slovenská aliancia zriedkavých chorôb ako aj viacerí jej členovia samostatne. SAZCH v súčasnosti združuje 23 členských organizácií zo SR a aktívne reprezentuje problematiku ZCH na všetkých relevantných fórach. SAZCH je jediným aktérom, ktorému sa podarilo v minulosti aktívne čerpať financie z EK určené na problematiku zriedkavých chorôb. Aktívne participovala v projekte EUROPLAN a pripravila viacero medzinárodných workshopov pre odborníkov aj pacientov.

Zapojenie Slovenskej republiky do medzinárodných projektov a programov

Napĺňanie aktivít vyžaduje podporovať aj záujem slovenských pracovísk na zapojenie do medzinárodných výskumných a organizačných programov a projektov v oblasti ZCH (napríklad: ERN, EUROCAT, ICBDSR, EuroGentest, Orphanet, ESHG, ESHRE, ICBDSR, EPRD Registration, Projekt IRDiRC a pod). Zapojenie Slovenskej republiky do zahraničných

programov umožňuje prenos informácií, vedomostí a priamu účasť v spolupráci.

Použitá literatúra a zdroje

1. Ústava SR, aktualizované znenie, časti: Druhá hlava –Prvý oddiel čl.12 (1),(2),(4), Čl.15 (1),(2),(4), Čl.16 (1), Čl.19 (1),(2),(3), Čl.40, Čl.41 (3)
2. Zdravotnícke zákony (2006)
3. Stéphanie Nguengang Wakap, Deborah M. Lambert, Annie Olry, Charlotte Rodwell1 Charlotte Gueydan, Valérie Lanneau, Daniel Murphy, Yann Le Cam, Ana Rath: Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database 13 April 2019 / Revised: 21 August 2019 / Accepted: 29 August 2019
4. RARE 2030 Foresight in Rare Disease Policy <https://www.rare2030.eu/>
<https://ern-ithaca.eu/recommendations-from-the-rare-2030-foresight-study/>
<https://op.europa.eu/en/publication-detail/-/publication/3b096b37-300a-11e9-8d04-01aa75ed71a1/language-en/format-PDF>
5. ORPHANET (The reference portal for information on rare diseases and orphan drugs) <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=EN>
6. OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) (OMIM) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
7. ERN (European Reference Networks) https://ec.europa.eu/health/ern_en
8. EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases) <https://www.eurordis.org/>
9. SAZCH (Slovenská aliancia zriedkavých chorôb) <http://sazch.sk/aliancia-zch/o-nas/>
10. IRDiC (International rare diseases research consortium) <https://irdirc.org>
11. Smernica Európskeho parlamentu a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011 o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti
12. Nariadenie (ES) č. 141/2000 o liekoch na ojedinelé ochorenia, <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/SK/LSU/?uri=celex:32000R0141>
13. NARIADENIE EURÓPSKEHO PARLAMENTU A RADY (ES) č. 1394/2007 z 13. novembra 2007 o liekoch na inovatívnu liečbu, ktorým sa mení a dopĺňa smernica 2001/83/ES a nariadenie (ES) č. 726/2004)
14. EUROCAT (European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies) https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat_en
15. ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects) <http://www.icbdsr.org/>
16. EuroGentest <http://www.eurogentest.org/index.php?id=160>
17. ESHG (The European Society of Human Genetics) <https://www.eshg.org/index.php?id=home>
18. European Society of Human Reproduction and Embryology <https://www.eshre.eu/>
19. EUROPLAN (European Project for rare Diseases National Plans Development) European Platform on Rare Disease registration (EU RD Platform) https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/a_en
20. EURORDIS position paper: Achieving Holistic Person-Centred Care to Leave No One Behind <https://www.eurordis.org/carepaper>
21. Human Rights Council Resolution on access to medicines and vaccines <https://www.healthpolicy-watch.org/wp-content/uploads/2019/07/HRC-Resolution-L.13-Access-to-Medicines-and-Vaccines-English.pdf>
22. UN Convention on the Rights of People with Disabilities <https://www.un.org/development/desa/disabilities/convention-on-the-rights-of-persons-with-disabilities.html>
23. Report of the Special Rapporteur on the rights of persons with disabilities to 73rd Session of the UNGA A/73/211/Rev.1. <http://undocs.org/A/73/211/Rev.1>

24. State of UHC implementation report <https://www.uhc2030.org/what-we-do/voices/accountability/the-state-of-uhc-commitment/>